

# TREAT-NMD – Ein europäisches Netzwerk für neuromuskuläre Erkrankungen

TREAT-NMD steht für „Translational Research in Europe – Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases“ und ist ein von der EU seit 2007 gefördertes „Network of Excellence“. Innerhalb dieses „Exzellenznetzwerks“ arbeiten Europas führende Spezialisten auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen zusammen. Mitglieder in diesem Netzwerk sind auch Patientenorganisationen und Partner aus der pharmazeutischen Industrie, die in diesem Bereich aktiv sind. TREAT-NMD verbindet 22 Partnerorganisationen (■ **Tabelle 1**) aus 11 Ländern (siehe ■ **Abb. 1**), die bei Antragstellung einen Vertrag mit der EU unterzeichnet haben. Im Laufe des Projektes war das Interesse weltweit so groß, dass eine Vielzahl an Mitgliedern dazugekommen ist, die sich aktiv an Projekten innerhalb des Netzwerks beteiligen (siehe ■ **Abb. 2**). TREAT-NMD unterstützt die Zusammenarbeit auf internationalem Level, um den Goldstandard für die richtige Behandlungsweise miteinander abzustimmen und die weltweiten Therapiestandards zu verbessern. Deutscher Partner von TREAT-NMD ist das Muskeldystrophie-Netzwerk (MD-NET)<sup>1</sup>.

Das wichtigste Ziel ist es, Forschungsergebnisse auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen in den klinischen Alltag zu übertragen und klinische Studi-

en für diese seltenen Erkrankungen zu ermöglichen. Damit soll zum einen die gegenwärtig bestehende Fragmentierung innerhalb Europas überwunden werden, die derzeit klinische Studien für neuromuskuläre Erkrankungen verzögert und verhindert, dass alle Patienten eine einheitliche Versorgung erhalten. Zum anderen geht es darum, die für den Erfolg klinischer Studien notwendigen Ausgangsbedingungen zu schaffen.

Die Netzwerkpartner arbeiten an einer Reihe von Projekten (siehe auch ■ **Abb. 3**):

1. Unter anderem werden einheitliche **Standards für Diagnose und Behandlung** entwickelt,
2. harmonisierte internationale **Patientenregister** eingerichtet und
3. ein internationales **Koordinationszentrums für klinische Studien** aufgebaut.
4. Ein weiterer Schwerpunkt von TREAT-NMD liegt auf der Förderung der **Aus- und Weiterbildung**. Es soll ein Online-Informationsportal, ein sogenanntes „Clearing-house“, eingerichtet werden, um Forschungs-

**Tabelle 1** Liste der Partnerorganisationen, sortiert nach Ländern

1. Université Catholique de Louvain	BE
2. Biozentrum, University of Basel	CH
3. Santhera Pharmaceuticals	CH
4. Muskeldystrophie-Netzwerk e.V. MD-NET	DE
5. Universitat Autònoma de Barcelona	ES
6. University of Helsinki	FI
7. Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale (INSERM)	FR
8. Association Française contre les Myopathies (AFM) and Institut de Myologie	FR
9. European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS)	FR
10. GenoSafe SAS	FR
11. Genethon	FR
12. ACIES	FR
13. Fodor Jozsef National Institute of Environmental Health	HU
14. Fondazione Telethon	IT
15. Leiden University Medical Center	NL
16. European Neuromuscular Centre ENMC	NL
17. Karolinska Institute	SW
18. University of Newcastle upon Tyne	UK
19. Imperial College of Science Technology and Medicine	UK
20. Summit PLC	UK
21. King's College London	UK
22. Medical Research Council	UK

<sup>1</sup> MD-NET wird seit 2003 als eines der Netzwerke für seltene Erkrankungen vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) gefördert (siehe hierzu *Walter* in dieser Ausgabe). In vielen Bereichen konnte auf europäischer Ebene auf die positiven Erfahrungen des MD-NET zurückgegriffen werden; teilweise diente das MD-NET sogar als Modell für TREAT-NMD.



Abb. 1 ◀ Länderverteilung der Partnerorganisationen

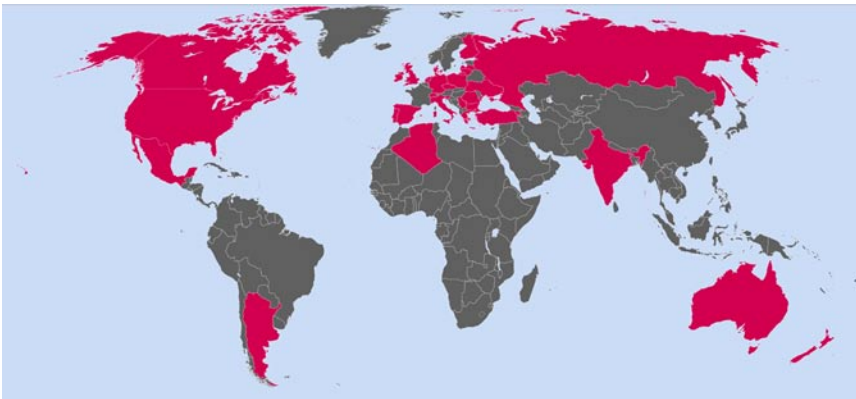


Abb. 2 ▲ Assoziierte Mitglieder im TREAT-NMD-Netzwerk

## 1. Standards für Diagnose und Behandlung neuromuskulärer Erkrankungen

Einheitliche Diagnosestandards sind essentiell wenn es a) um die Behandlung von Patienten geht und b) passende Patientenkohorten für klinische Studien gefunden werden sollen. (Prof. Clemens Müller-Reible, Würzburg)

Entsprechend der Vielfalt an Mutationen, die Ursache für neuromuskuläre Erkrankungen sein können, sind auch die neuen Therapiekonzepte auf die Überwindung jeweils bestimmter genetischer Defekte ausgerichtet. Dies hat wichtige Konsequenzen: erstens kommt nur ein Teil der Patienten mit einer gegebenen Grunderkrankung für diese Therapien in Frage. Zweitens dürfen, um klinische Studien sinnvoll durchführen zu können, nur Patientengruppen mit der gleichen Mutationsart gebildet werden. Aus logistischen Gründen können solche Studien deshalb nur multizentrisch angelegt werden. Dies wiederum erfordert, dass die Patienten in allen Zentren nach einheitlichen Standards klinisch und genetisch diagnostiziert werden.

TREAT-NMD hat bereits Standards für die klinische Diagnostik von neuromuskulären Erkrankungen erarbeitet und ist dabei, eine entsprechende Harmonisierung für die genetische Labordiagnostik zu erreichen. Dazu wurde eine enge Kooperation mit anderen Organisationen vereinbart, die – aus anderer Perspektive – dieselben Ziele anstreben („European Molecular Genetics Quality Network“ [www.EMQN.org](http://www.EMQN.org); EU-Exzellenz-Netzwerk „Eurogentest“ [www.eurogentest.org](http://www.eurogentest.org)).

Hinsichtlich einheitlicher Behandlungsstandards können Forscher und Kliniker in der Zwischenzeit auf die von einer internationalen Expertenrunde im Rahmen von TREAT-NMD konsentierten „standards of care“ zurückgreifen. Mithilfe solcher Behandlungsstandards wurden die neuesten Erkenntnisse aus der klinischen Forschung umgesetzt und konnten damit Patienten wie auch Ärzten in ganz Europa zugänglich gemacht werden. Themen wie medikamentöse, orthopädische und physiotherapeutische Behandlung, die Versorgung mit Hilfsmitteln, aber auch soziale Fragestellungen

aufenthalte, Gastprofessuren und anderen Weiterbildungsmöglichkeiten für Wissenschaftler und Kliniker zu vermitteln, letztendlich mit dem Ziel einer weltweiten Exzellenzverbreitung und Verstärkung des Netzwerkgedankens. Durch ein einheitliches „Curriculum neuromuskuläre Erkrankungen“ soll die Ausbildung von Ärzten auf dem Gebiet der neuromuskulären Erkrankungen vereinheitlicht und damit zur europäischen Harmonisierung von Facharztspezialisierungen beitragen.

5. Zur erfolgreichen Durchführung klinischer Studien wird gegenwärtig an der Ausarbeitung von standardisierten Diagnostik- und Behandlungsprotokollen gearbeitet und es werden Studienziele in Form von **validierten** „outcome measures“ definiert. Forscher und Kliniker erhalten konkrete Hilfestellung bei der Etablie-

rung, Durchführung und Evaluierung klinischer Studien.

6. Aber auch der präklinischen Erforschung von Muskelkrankheiten wird im TREAT-NMD-Netzwerk eine wichtige Bedeutung beigemessen. TREAT-NMD ist aktiv an der EuroBioBank ([www.eurobiobank.org](http://www.eurobiobank.org)) beteiligt, mit deren Hilfe Wissenschaftlern biologische Materialien von seltenen Erkrankungen zu Forschungszwecken bereitgestellt werden.
7. Das neu gegründete „TREAT-NMD Advisory Committee for Therapeutics (TACT)“ ([www.treat-nmd.eu/tact](http://www.treat-nmd.eu/tact)) berät Wissenschaftler bei der Entscheidung, ob ein neuer Wirkstoff in klinischen Studien getestet werden kann.

Im Folgenden soll kurz auf einige der Projekte eingegangen werden.

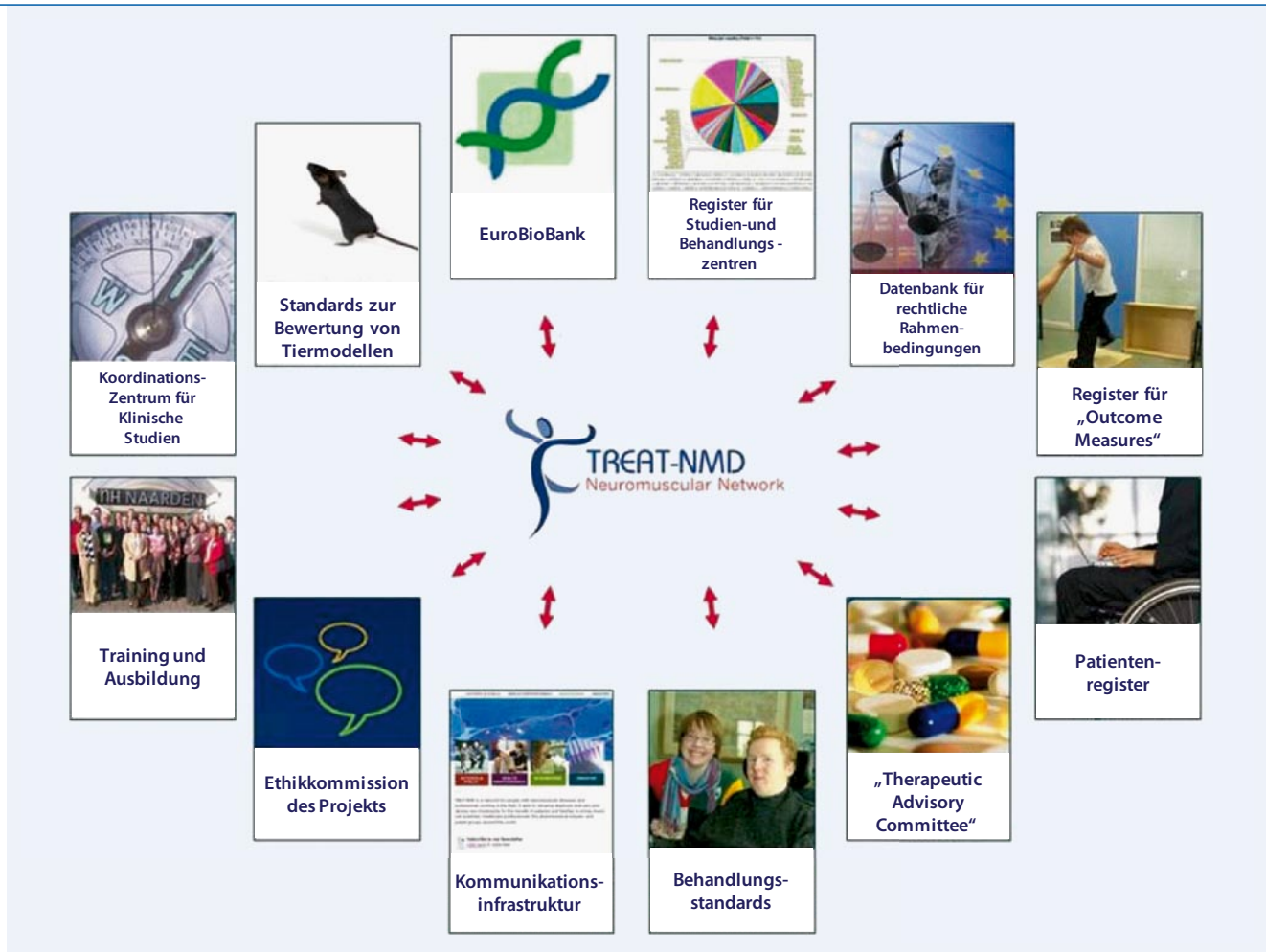


Abb. 3 ▲ TREAT-NMD Aktivitäten

werden kurz und verständlich behandelt: Für die Spinale Muskelatrophie wurde bereits eine endgültige Fassung der Behandlungsstandards, basierend auf einem Artikel vom August 2007 im *Journal of Child Neurology* veröffentlicht [1]. Die deutsche Übersetzung erfolgte durch Inge Schwerzenz (Initiative SMA der Deutschen Gesellschaft für Muskelkranke) in Zusammenarbeit mit Janbernd Kirschner, Rudolf Korinthenberg und dem MD-NET. Die vorläufig gültigen Behandlungsstandards von TREAT-NMD zur Behandlung von Patienten mit Muskeldystrophie Duchenne wurden mit der Unterstützung der „aktion benni&co“ ins Deutsche übersetzt. Beide Broschüren können von der deutschen TREAT-NMD Website unter [www.treat-nmd.de](http://www.treat-nmd.de) heruntergeladen werden.

## 2. Patientenregister
































Im Rahmen von TREAT-NMD werden weltweit Patientenregister für Patienten mit Spinaler Muskelatrophie, Muskeldystrophie Duchenne oder Muskeldystrophie Becker-Kiener geschaffen.

Da bei neuromuskulären Erkrankungen neue Therapiestrategien auf spezifische genetische Veränderungen zugeschnitten sind, kommen nicht alle Patienten mit derselben Erkrankung für dieselbe klinische Studie in Frage. D.h. klinische Studien für neuromuskuläre Erkrankungen beschränkten sich bisher auf sehr kleine Fallzahlen. Brauchbare, signifikante Ergebnisse aus klinischen Studien hingegen lassen sich jedoch nur durch relativ große Patientenkollektive erreichen. Erst mit Hilfe europa- bzw. weltweit aufgebauter Patientenregister wird es möglich sein, jene Datenmengen zu generieren, die zu aussagekräftigen Ergebnissen

führen können. Patientenregister schaffen eine Infrastruktur, die es erlaubt, zeitnah und effizient geeignete Patienten zu kontaktieren und für Studien zu rekrutieren. Patienten wiederum profitieren von ihren Einträgen, indem sie die aktuelle Informationen zur Diagnostik und Behandlung ihrer Erkrankung erhalten.

Die TREAT-NMD-Register, unter ihnen das Deutsche DMD-Register ([www.dmd-register.de](http://www.dmd-register.de)) und SMA-Register ([www.sma-register.de](http://www.sma-register.de)), sollen aber auch dazu dienen, die Durchführbarkeit klinischer Studien bereits in der Planungsphase anhand der gespeicherten Daten zu prüfen und die Realisation im Verlauf zu unterstützen. Die gespeicherten Daten enthalten genetische und klinische Informationen, die im Falle der deutschen Patientenregister von Patienten bzw. ihren Angehörigen selbst online per Fragebogen eingegeben werden können. Auf internationaler Ebene kommen solche na-

**Tabelle 2 Nationale SMA- und DMD-Patientenregister**

Land	SMA	DMD
Australien		
Bulgarien		
Kanada		
Tschechische Republik		
Finnland		
Frankreich		
Deutschland		
Ungarn		
Italien		
Japan		
Holland		
Polen		
Portugal		
Spanien		
Schweden		
Schweiz		
Türkei		
UK		
Ukraine		
USA		

tionalen Register (siehe **■ Tabelle 2**) bereits in über 30 Ländern zum Einsatz oder werden derzeit aufgebaut. Sie alle orientieren sich an einem einheitlich aufgebauten Fragenkatalog.

Die Daten aus diesen nationalen Registern werden unter Verwendung von Pseudonymen in einer globalen Datenbank gespeichert, um große internationale, multizentrische Studien durchführen zu können. Der Zugriff auf diese Daten durch Dritte ist ethisch und rechtlich reglementiert und bedarf der Zustimmung durch ein TREAT-NMD-Gremium, dem sogenannten „Global Database Oversight Committee (TGDOC)“. Dieses Begutachtungsgremium setzt sich aus Vertretern des TREAT-NMD-Netzwerkes, aus Patientenvertretern und Delegierten der jeweiligen nationalen Patientenregister zusammen.

Derzeit befinden sich Patientenregister für andere seltene neuromuskuläre Erkrankungen wie z.B. Gliedergürtelmuskeldystrophien oder kongenitale Muskeldystrophien im Aufbau.

### 3. Europäisches Koordinationszentrum für klinische Studien

Im Rahmen von TREAT-NMD wurde ein europäisches Koordinationszentrum für klinische Studien mit Sitz am Universitätsklinikum Freiburg eingerichtet, das als Erweiterung des gleichartigen Zentrums im MD-NET gesehen werden kann. Aufgabe des Zentrums ist die Beratung von Forschern und Firmen, die klinische Studien bei neuromuskulären Erkrankungen durchführen wollen. Die Beratung bezieht sich auf arzneimittelrechtliche und regulatorische Grundlagen, Studiendesign, Fallzahlberechnungen, das Schreiben von Studienprotokollen und Prüfbögen (CRF), geschult wird die Datenerfassung und schließlich die statistische Auswertung.

Das Zentrum hat im Rahmen des MD-NET eine große, multizentrische randomisierte Studie zur immunsuppressiven Therapie mit Cyclosporin A bei Muskeldystrophie Duchenne durchgeführt. Eine multizentrische Pilotstudie zur spinalen Muskelatrophie wurde bereits begonnen; daneben nimmt das Team an zwei großen industriefinanzierten Studien als regionales Prüfzentrum für Südwestdeutschland teil und ist in die frühe Planung und das Advisory Board von mehreren internationalen Studien eingebunden.

Für die Zwecke des Netzwerkes wurden zwei internet-basierte Datenbanken eingerichtet: Eine „Care and Trials Site Registry“ ([www.treat-nmd.eu/regulatory-affairs](http://www.treat-nmd.eu/regulatory-affairs)), in der europaweit neuromuskuläre Zentren mit ihren Leistungscharakteristika erfasst wurden, um auf Anfrage Personen und Einrichtungen, die eine klinische Studien planen, geeignete Zentren benennen zu können. Mittels einer „Regulatory Affairs Database“ werden systematisch die europäischen und nationalen Gesetze und Verordnungen zur Durchführung klinischer Studien zur Verfügung gestellt ([www.treat-nmd.eu/trial-sites](http://www.treat-nmd.eu/trial-sites)). Darüber hinaus werden regelmäßig internationale Workshops zur Planung und Durchführung klinischer Studien abgehalten, in dem die Teilnehmer in die Grundlagen klinischer Studien eingeführt werden und selbst anhand eigener konkreter oder virtueller Projekte das

Schreiben eines Studienplans und Protokolls üben können.

### 4. Curriculum neuromuskuläre Erkrankungen

Ein erster Entwurf zu einem europaweit angelegten Curriculum neuromuskuläre Erkrankungen wurde von Vertretern aus fünf EU-Ländern und des European Neuromuscular Centre (ENMC mit der Geschäftsstelle in Baarn, Holland) erarbeitet und für die Diskussion in den EU-Ländern zur Verfügung gestellt.

Als Grundlage dieses Entwurfes diente das Ausbildungsprogramm für neuromuskuläre Fellowships in den Niederlanden. Dort werden seit 2001 mit großem Erfolg holländische Ärzte im Bereich neuromuskuläre Erkrankungen weitergebildet. Darüber hinaus existieren derzeit spezielle neuromuskuläre Weiterbildungsprogramme in Frankreich und den USA, die sich in Inhalt, Dauer und den jeweiligen Abschlusszertifikaten jedoch deutlich voneinander unterscheiden. In der Türkei soll demnächst ein Master-Studiengang „neuromuskuläre Erkrankungen“ eingerichtet werden, wobei dieses Weiterbildungsprogramm eine ausschließlich neuropädiatrische Zielgruppe ansprechen wird.

Der erste Curriculum-Entwurf definiert als Ziel die umfangreiche Weiterbildung in Pathophysiologie, Pathologie, Diagnostik und Therapie der neuromuskulären Erkrankungen. Dadurch soll eine hohe Fachkompetenz vermittelt werden, die nachhaltig die klinische Versorgung dieser Patienten in den EU-Ländern verbessern soll. Als Weiterbildungsdauer wurden 12 Monate bei ganztägiger Tätigkeit vorgeschlagen, wobei die Teilnehmer bereits neurologische oder neuropädiatrische Vorerfahrungen haben und in dieser Zeit auch an wissenschaftlichen Projekten teilnehmen sollten. Als potentielle Weiterbildungsstätten wurden Kliniken mit mindestens 200 Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen vorgeschlagen, die über entsprechende interdisziplinäre Versorgungsstrukturen einschließlich Neuropathologie, klinische Neurophysiologie, Humangenetik, neurologische Rehabilitation und Neuropädiatrie verfügen.

Dieser erste Curriculums-Entwurf soll zunächst auf jeweils nationaler Ebene mit den relevanten Fachgesellschaften und Selbsthilfeorganisationen diskutiert und mit internationalen Organisationen abgestimmt werden. Im Anschluss daran soll das Curriculum inhaltlich und organisatorisch kontinuierlich von der TREAT-NMD-Arbeitsgruppe weiterentwickelt werden.

## 5. Endpunkte für klinische Studien/Outcome measures

Outcome Measures sind Hilfsmittel zur Beurteilung des Krankheitsverlaufs und bilden den definierten Endpunkt einer klinischen Studie, der es ermöglicht, Ergebnisse anhand von konkreten Werten miteinander zu vergleichen. Es gibt unter den bei neuromuskulären Erkrankungen gängigen Outcome Measures eine große Vielfalt von Skalen und Scores zur Messung und Bewertung von Aktivität und Lebensqualität, Muskelkraft oder Biomarkern. Bislang sind in klinischen Studien zahlreiche unterschiedliche Outcome Measures zur Anwendung gekommen. Fraglich ist jedoch, ob eine geringe Änderung im Wert dieser Outcome Measures für den einzelnen Patienten von Relevanz ist und ob bei der Zulassung von klinischen Studien der Phase II/III ein signifikantes Ergebnis erreicht werden kann. Bislang gibt es auch noch keinen Konsens über den Einsatz bestimmter Outcome Measures bei spezifischen Erkrankungen.

Die Analyse von Outcome Measures anhand einer Online-Datenbank soll dazu dienen, Skalen auszuwählen, auf deren Basis neue Methoden entwickelt werden können, die speziell auf neuromuskuläre Erkrankungen zugeschnitten sind. Diese neuen Skalen sollen dann in großen Patientenkohorten validiert, hinsichtlich ihrer Zuverlässigkeit überprüft und in den involvierten Zentren trainiert werden, um die korrekte Anwendung zu gewährleisten.

## 6. EuroBioBank

Das Netzwerk „EuroBioBank“ wurde 2001 von den zwei Patientenorganisationen AFM und Eurordis gegründet. Fi-

nanziert wurde die EuroBioBank aus Mitteln der EU (in den Jahren 2003-2006), zu einem ganz wesentlichen Teil aber auch durch Fördergelder der AFM und DGM sowie durch Mitgliedsbeiträge. Seit Januar 2007 ist die EuroBioBank Bestandteil der europäischen Excellence-Initiative TREAT-NMD (FP6), federführend hierfür hat Eurordis die Leitung im Rahmen des Workpackage WP04 „Development and Management of Supranational BioBanks“ übernommen. Auf diese Weise erhält EuroBioBank öffentliche Fördermittel, die in erster Linie dazu dienen, das Biobanken-Netzwerk zu koordinieren, die Webseiten zu pflegen, die Inhalte zu harmonisieren. Die nationalen Biobanken hingegen werden aus den jeweiligen nationalen Fördermitteln bzw. über Patientenselbsthilfe-Dachorganisationen finanziert.

Ziel dieser Initiative ist es, Biomaterial in ausreichendem Maße Wissenschaftlern zur Erforschung neuromuskulärer Krankheiten zur Verfügung zu stellen. Der Forschungsprozess kann damit erleichtert und beschleunigt werden, wie die Vielzahl der in diesem Zusammenhang erstellten wissenschaftlichen Publikationen verdeutlicht ([www.EuroBioBank.org](http://www.EuroBioBank.org)).

Um den Umgang mit primären Muskelzellkulturen zu trainieren, werden regelmäßige Fortbildungskurse am Friedrich-Baur-Institut in München angeboten.

## 7. TREAT-NMD Advisory Committee for Therapeutics

Das „TREAT-NMD Advisory Committee for Therapeutics“ (TACT) ist ein Gremium aus international anerkannten Experten auf den Gebieten der präklinischen und klinischen Forschung, Toxikologie, Pharmakologie, internationaler Regularien, Statistik, Ethik und Vertretern von Patientenorganisationen. Seine Aufgabe liegt vorrangig in der Beratung von Wissenschaftlern, die nach vielversprechenden präklinischen Ergebnissen mit neuen Wirkstoffen die Testung in einer klinischen Studie anstreben. Innerhalb des Netzwerks leistet dieses unabhängige Gremium Hilfestellung bei der Priorisierung von klinischen Studien und bei der Stellung von Förderungs- und Zulassungsanträgen.

## 8. Ausblick

TREAT-NMD kann als Beispiel eines funktionierenden internationalen Netzwerks für seltene Erkrankungen angesehen werden, das einerseits die Grundlagenforschung unterstützt und klinische Studien ermöglicht, aber auch den einzelnen Patienten direkt an den neuesten wissenschaftlichen Ergebnissen teilhaben lässt. Die erfolgreiche Zusammenarbeit im Rahmen von TREAT-NMD hat bereits dazu geführt, dass einige neue Projekte auf den Weg gebracht werden konnten und von der EU gefördert werden.

Es ist uns ein Anliegen, dass möglichst vielen Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen in Deutschland diese Entwicklungen zugute kommen. Darum möchten wir auf diesem Wege Kollegen, die betroffene Patienten versorgen, darum bitten, eine genetische Diagnose-sicherung anzustreben. Eine präzise molekulargenetische Diagnose ist notwendig zur genetischen Beratung, der Abschätzung des Krankheitsverlaufs, der Prävention und Therapie von Komplikationen und für die Teilnahme an klinischen Studien. Damit die Entwicklung diagnostischer Standards dem einzelnen Patienten zugute kommen kann, möchten wir klinisch tätige Kollegen dazu zu motivieren, eine genetische Diagnose bei jedem Patienten mit einer neuromuskulären Erkrankung anzustreben.

Es ist für die Entwicklung neuer Therapien und Behandlungsmodellen von ganz besonderer Wichtigkeit, Patienten mit neuromuskulären Erkrankungen und ihre Angehörigen auf dieses Projekt aufmerksam zu machen und sie zu motivieren, sich in den jeweiligen Patientenregistern einzutragen, um leichter an klinischen Studien teilnehmen zu können.

## 9. Termine/Konferenzen

### September 2009

09.-12. Sept. 2009  
DMC-7 International Myotonic Dystrophy Consortium, Würzburg

21.-23. Sept. 2009  
Muscle Study Group Annual Meeting, Buffalo, New York

25.-26. Sept. 2009  
SMA at the Eve of the Cure, Warsaw,  
Poland

### October 2009

05.-06. Okt. 2009  
6th UK SMA Research Conference,  
Edinburgh

23.-24. Okt. 2009  
Action Duchenne International  
Conference, London

### November 2009

17.-19. Nov. 2009  
TREAT-NMD / NIH International  
Conference: "Bringing down the Barriers – Translational Medicine in Inherited Neuromuscular Diseases", Brüssel

### 10. Weitere Literatur/Websites

[www.treat-nmd.eu](http://www.treat-nmd.eu)  
[www.treat-nmd.de](http://www.treat-nmd.de)  
[www.md-net.org](http://www.md-net.org)  
[www.sma-register.de](http://www.sma-register.de)  
[www.dmd-register.de](http://www.dmd-register.de)

### 11. Literatur

- [1] Wang CH, Finkel RS, Bertini ES, Schroth M, Simonds A, Wong B, Aloysius A, Morrison L, Main M, Crawford TO, Trela A, Participants of the International Conference on SMA Standard of Care. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. *J Child Neurol.* 2007 Aug;22(8):1027-1049.
- [2] Duchenne Muskeldystrophie – Diagnosestellung und Behandlung. Empfehlungen von TREAT-NMD online am 27.5.2009 unter: [http://www.treat-nmd.de/dateien/treatnmd/downloads/Behandlungsstandards\\_DMD.pdf](http://www.treat-nmd.de/dateien/treatnmd/downloads/Behandlungsstandards_DMD.pdf)

Zusammengestellt von Dr. Sarah Baumeister, Friedrich-Baur-Institut, Neurologische Klinik und Poliklinik der Universität München, Ziemssenstr. 1a, 80336 München, [Sarah.Baumeister@med.uni-muenchen.de](mailto:Sarah.Baumeister@med.uni-muenchen.de) und Dr. Christine Scholz, Deutsche Gesellschaft für Humangenetik, München.

An den einzelnen Kapiteln haben mitgewirkt: Prof. Volker Straub, Newcastle; Prof. Clemens Müller-Reible, Würzburg; Prof. Thomas Sejersen, Stockholm; Prof. Hanns Lochmüller, Newcastle; Prof. Rudolph Korinthenberg, Freiburg; Prof. Matthias Vorgerd, Bochum; PD Maggie Walter, München.